

**热烈祝贺**  
**2019 年中国生物物理学会临床罕见代谢病分会**  
**——糖尿病及其他代谢性疾病的精准医疗会议**  
**圆满成功！**



为促进临床医疗机构、科研院所糖尿病及其他代谢性疾病领域开展更深层次的务实合作，共同探讨精准医疗在糖尿病及其他代谢性疾病中的最新研究进展及拓展应用前景，由中国生物物理学会临床罕见代谢病分会、昆山市医学会、昆山市第一人民医院共同主办“糖尿病及其他代谢性疾病的精准医疗”学术研讨会于2019年4月13日-14日在江苏省昆山市昆山宾馆顺利召开！

中国生物物理学会理事长、中国科学院大学副校长徐涛院士、中国生物物理学会临床罕见代谢病分会会长周红文教授、昆山市李文副市长、昆山市卫健委冯全林主任、昆山市第一人民医院陈健院长、吴晓阳副院长、英国邓迪大学医学中心教授、英国健康大数据研究院-苏格兰分院院长 Ewan Pearson 教授、复旦大学妇产科研究所赵世民教授、中国科学院大学生命科学学院周凯欣教授、北京市糖尿病研究

所杨金奎教授、北京协和医院内分泌科于淼教授、复旦大学附属儿科医院内分泌遗传代谢科罗飞宏教授及南京医科大学杭栋博士等多位专家、学者及一线临床医务工作者莅临本次大会。本次大会主要围绕精准医疗在糖尿病及其他代谢性疾病领域中最新的研究进展及发展趋势进行了多学科、全方位的学术交流。

### 一、开幕式

会议开幕式由昆山市第一人民医院吴晓阳副院长主持，随后中国生物物理学会临床罕见代谢病分会会长、南京医科大学第一附属医院内分泌科副主任周红文教授、昆山市第一人民医院陈健院长、中国生物物理学会理事长、中国科学院大学副校长徐涛院士及昆山市李文副市长分别为大会开幕式做了精彩的致辞。



昆山市第一人民医院吴晓阳副院长主持开幕式



中国生物物理学会临床罕见代谢病分会会长任周红文教授作大会致辞



昆山市第一人民医院陈健院长为大会开幕式致辞



中国生物物理学会理事长、中国科学院大学副校长徐涛院士为大会  
开幕式致辞



昆山市李文副市长为大会开幕式致辞

## 二、大会报告



英国邓迪大学医学中心医学终身教授、英国健康大数据研究院-  
苏格兰分院院长 Ewan R. Pearson 教授做学术报告

大会开幕式结束后，首先由特邀嘉宾——英国邓迪大学医学中心医学终身教授、英国健康大数据研究院-苏格兰分院院长 Ewan R. Pearson 教授作了题为《从遗传视角看：糖尿病的靶向治疗 (Targeting therapy in diabetes: insights from genetics)》的特邀报告。他首先介绍了 KCNJ11 和 HNF1A 基因突变的两个病例，以及采用磺脲类药物治疗单基因糖尿病的首创之举，阐述了磺脲类药物一定程度上可以“绕过基因缺陷”，刺激胰岛  $\beta$  细胞重新分泌胰岛素，该成果是目前糖尿病精准治疗领域被广泛认可的治疗方案，几乎被所有临床指南采用。与此同时，Pearson 教授还介绍了团队在探索 2 型糖尿病精准治疗领域的基础研究和转化策略，如利用基因检测评估不同人群对二甲双胍、噻唑烷二酮类、磺脲类药物以及 GLP-1 受体激动剂等口服降糖药的药效反应和副作用，为糖尿病个体化治疗提供理论基础。Pearson 教授指出基因检测和基因诊断是未来糖尿病精准治疗的重要手段，是探索 2 型糖尿病精准治疗的新策略。



中国生物物理学会理事长、中国科学院大学副校长徐涛院士

做学术报告

来自中国科学院的副校长徐涛院士为我们带来了题为《Precision Medicine in Diabetes in China》的精彩报告，报告首先介绍了糖尿病已经成为中国医疗的沉重负担，日益增高的患病率已经让糖尿病管理成为 21 世纪中国面临的重大挑战。由于糖尿病的病因复杂且难以控制，治疗方法众多难以个性化，因而迫切需要通过新药开发和精准治疗来增加糖尿病治疗的效率，减少副作用，因此就更依托于基因组学技术和大数据来引领精准医疗。接下来，徐涛院士系统阐述了中国药物基因组学引导下精准医学的独特临床价值以及我国现在所具备的技术现状，最后提出了对建设中国人口生物库、多维大数据的要求，展望了中国糖尿病精准医疗发展的美好愿景。



复旦大学妇产科研究所赵世民教授做学术报告

来自复旦大学妇产科研究所所长赵世民教授做了题为“Roles of Deregulated Metabolites Signals in Human Disease”的大会报告。赵世民教授首先介绍自己受 2008 年的一篇报道“一类代谢酶（IDH1/2）的突变与白血病和神经胶质瘤发生发展密切相关”的启发，让他意识到胞内代谢物可能具有细胞信号调控功能，经研究后他得到了“IDH1/2 突变所导致的  $\alpha$ -KG 减少介导 HIF-1 $\alpha$  上调”这一重要的结论，强调了代谢酶及代谢产物在调控 HIF-1 $\alpha$  介导的肿瘤发生过程中的重要意义，从而揭示了代谢物参与信号通路的调控，并且扰动代谢物信号可以导致或治疗疾病这一重要发现成果。随后赵世民教授围绕着“代谢物及代谢酶在调控胞内分子信号中的重要作用”以及“氨基酸信号与人类疾病”为中心向各位老师同学们展示了他们团队的一系列重要的研究成果，他提出的科研理念（包括代谢物调

控表观遗传，乙酰化修饰是一种广谱代谢调控机制等) 让在场的人都深受启发。



### 中国科学院大学周凯欣教授做学术报告

中国科学院大学生命科学学院周凯欣教授作了关于“大数据时代的二型糖尿病精准医学”的大会报告。周教授首先介绍了糖尿病精准医学的定义及经典案例，引出了药物基因组学的概念，以“二甲双胍”为例详细介绍了药物基因组学的研究方法及应用。他指出建立精准的电子病例系统与疾病队列研究是临床研究的趋势，其中多中心合作多种族大样本是成功的关键。



北京市糖尿病研究所杨金奎教授做学术报告

首都医科大学附属北京同仁医院、北京市糖尿病研究所杨金奎教授从单基因糖尿病的特点出发，主要介绍了新生儿糖尿病和年轻的成年发病型糖尿病（MODY）通过基因诊断，在发病机制、诊断和治疗方法上产生了重要突破的单基因糖尿病，如新生儿糖尿病中 *KCNJ11* 和 *ABCC8* 突变型都可以通过大剂量磺脲类药物得到大大优于胰岛素注射的治疗效果，大大推动了糖尿病的精准分型和精准治疗。杨教授结合一个多代单基因糖尿病的家系有 *KCNH6* 突变，从高胰岛素血症到低胰岛素血症和糖尿病的病例为我们展示了基因研究及基因检测对诊断和治疗糖尿病的重要意义，提出了通过研究罕见家系、寻找新的基因位点、进而探究发病机制、再推广到常见病的认识和治疗中的新思路。汇报结束后，在场观众纷纷提问，并将自己工作中碰到的类似家系与杨教授进行深入探讨，得到了很多启发。



### 北京协和医院内分泌科于淼教授做学术报告

来自北京协和医院内分泌科的于淼教授在此次会议上，主要为我们介绍了单基因糖尿病的内容，从 NDM、MODY、CHI 以及脂肪萎缩性糖尿病四种类型入手，通过用临床病例引入理论知识的形式，将自己在临床上所遇典型病例与理论相结合，更加细致地阐述了 Pearson 教授对于单基因糖尿病的相关研究，同时展示了将科研成果有效应用于临床诊疗的成功案例。此外，针对目前临床上由于缺乏对单基因糖尿病的认知而存在的误诊现状，于教授强调了对于单基因糖尿病宣教的重要性。于教授将复杂深奥的机制研究讲述得通俗易懂，听众获益匪浅，令人印象深刻。同时，于教授肯定了此次会议对于搭建基础研究与临床诊疗桥梁的突出贡献。



### 南京医科大学杭栋博士做学术报告

来自南京医科大学的杭栋博士为我们带来了关于结直肠癌癌前病变代谢通路标志物的研究报告。其研究密切关注肿瘤与代谢的关系，通过大样本和长达 20 多年随访的前瞻性队列研究，并进行详细的混杂因素调查，发现高水平的血浆 IGFBP1 与低风险的结直肠锯齿状病变有关，并且锯齿状病变与传统腺瘤具有病因学异质性，为结直肠癌癌前病变的早期发现提供了代谢相关线索。此外，杭栋博士还介绍了其课题组大型 CNBC 队列（包括 ART 和自然妊娠队列）的建立实施过程，包括样本采集、处理、转运规范，以及电子终端与云平台整合的信息化平台的建立，实现了更好的管理与质控，破解了传统队列研究的多种弊端。这对如何管理和运用临床数据、如何进行大型流行病学研究提供了参考与指导，使参会者受益匪浅。



复旦大学附属儿科医院内分泌遗传代谢科罗飞宏教授做学术报告

来自复旦大学附属儿科医院内分泌遗传代谢科的罗飞宏教授从临床案例入手，为我们生动形象地介绍了 Wolfram 综合征：发病率 1/160000-770000，是一种罕见的、WFS1/2 基因突变所致的常染色体隐性遗传疾病，主要表现为 1 型糖尿病、视神经萎缩、尿崩症及听力损害等症状，可累及全身多系统，WFS1 基因突变可分为 A:突变造成无 wolframin 蛋白产生 B:突变 wolframin 蛋白降解 C:突变造成 wolframin 蛋白功能受损三大类，WFS2 还可以出现显著出血倾向、血小板凝聚功能缺陷症状，且更罕见，同时提出来鉴别诊断的流程，为明确诊断、预后判断等提供新的思路。

会议最后，中国生物物理学会临床罕见代谢病分会会长周红文教授总结致辞，周教授表示此次学术会议从基础到临床，从宏观到微观，内容丰富、精彩纷呈。精彩的学术报告让与会者受益匪浅，讨论互动

环节，大家积极踊跃提问，现场气氛热烈，会议取得了良好的效果。